

Туберозна склероза с кортикални хамартоми (КТС)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Тази листовка има за цел да Ви помогне да разберете какво представлява това състояние, от какви тестове се нуждаете и какво е значението на диагнозата за Вас, Вашето бебе и Вашето семейство.

Какво представлява туберозна склероза (КТС) и как може да засегне моето бебе?

Комплексът туберозна склероза (КТС) представлява генетично заболяване, което засяга различни органи на плода, включително мозъка, сърцето и бъбреците. Среща се приблизително при 1 на 5000 до 10 000 раждания. Обикновено след раждането най-тежко са изразени неврологичните симптоми. При много от децата с КТС се наблюдават трудно контролируеми гърчове, интелектуални затруднения и/или разстройства от аутистичния спектър. В някои случаи тежките гърчове могат да бъдат и животозастрашаващи.

Как се развиват кортикалните хамартоми при КТС?

Кортикалните хамартоми представляват доброкачествени мозъчни лезии (тумори), които се дължат на мутации в гените TSC1 или TSC2. Тези гени нормално регулират клетъчния растеж. Мутациите в гените TSC1 и TSC2 водят до неконтролируем клетъчен растеж, абнормно развитие на мозъка и образуване на доброкачествени тумори в мозъчната кора (външния слой на мозъка). Тези тумори нарушават нормалната мозъчна функция, допринасят за появата на гърчове и водят до забавяне в интелектуалното развитие.

Каква е връзката между хромозомните аномалии и КТС?

Хромозомите съхраняват по-голямата част от нашата генетична информация. Тя е организирана в 46 хромозоми, където се намират гените унаследени от двамата родители. Мутациите в гените TSC1 или TSC2 причиняват т.нар. туберозна склероза. Заболяването се причинява в резултат на две последователни събития т.нар. „хипотезата за двата удара“. Първата стъпка е настъпването на мутация в сперматозоидите или яйцеклетките, която може да причини минимални или леки симптоми. Втората стъпка настъпва по време на ранното вътреутробно развитие и засяга основно мозъчните или сърдечните клетки. Тя води по-тежки клинични изяви като мозъчни тумори или сърдечни аномалии.

Трябва ли да се извършат допълнителни изследвания?

Вашият лекар може да Ви насочи към извършването на допълнителни изследвания, които могат да помогнат за по-задълбочена оценка на състоянието на бебето:

- Фетална ехокардиография – специализиран ултразвуков преглед за установяване на вродени тумори в сърцето на бебето, наречени рабдомиоми, които представляват честа клинична изява на КТС
- Фетална невросонография – детайлен ултразвуков преглед на мозъка на плода за установяване на кортикални хамартоми или други структурни промени

Туберозна склероза с кортикални хамартоми (КТС)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

- Ядрено-магнитен резонанс – метод за образна диагностика, която предоставя по-подробни изображения на мозъка и други органи на плода
- Медико-генетична консултация и последващо тестване – в хода на консултацията ще се обсъди възможността за извършване на амниоцентеза. Това представлява инвазивна диагностична процедура, при която чрез тънка игла през корема на бременната се извлича малко количество околоплодна течност. Впоследствие тя се изпраща за генетичен анализ, чрез който може да се идентифицират мутации в гените TSC1 или TSC2. Възможно е допълнително да бъдете насочена за специализирани генетични тестове като хромозомен микрочипов анализ или секвениране на целия екзом, които предоставят възможност за по-задълбочено изследване на генетичната причина за КТС.

За какво трябва да следя по време на бременност?

Засега няма лечение за КТС по време на бременност. Независимо от това, внимателното наблюдение е от съществено значение. Редовните ултразвукови изследвания могат да проследят прогреса на всеки мозъчен или сърдечен тумор. Вашият лекар също ще следи за такива необичайни признаци, като: абнормен сърдечен ритъм (аритмия), натрупване на течност в мозъка (хидроцефалия), сърдечна недостатъчност (фетален хидропс) и др. Дори при липса на допълнителни усложнения, обикновено се препоръчва раждането да стане в болница с интензивно неонатологично отделение. Вагиналното раждане е принципно възможно, при липса на усложнения като хидропс на плода. В такива случаи се препоръчва родоразрешение чрез Цезарово сечение. Вашият лекар ще Ви посъветва какво е най-добро за Вас и Вашето бебе.

Какво означава това за моето бебе след раждането?

Тежестта на симптомите при КТС може да варира значително - от леки до тежки форми, в зависимост от локализацията и размера на лезиите. Някои деца може да имат поведенчески, когнитивни или психични проблеми, докато други могат да получат припадъци, които са трудни за контролиране.

Това ще се повтори ли?

При наличие на мутация в КТС гена, която се унаследява по автозомно-доминантен начин от някой от родителите, съществува 50% риск за предаване на заболяването на бъдещите деца. В около 65% от случаите обаче мутацията възниква спонтанно (*de novo*). Това означава, че родителите нямат мутацията и тя възниква за първи път при детето. В тези случаи няма повишен риск от рецидив. Вашият генетичен консултант може да Ви посъветва относно риска за бъдещите Ви деца въз основа на резултатите от генетичните изследвания.

Туберозна склероза с кортикални хамартоми (КТС)

Информационни листовки за пациента – какво е добре да знам, какво да попитам.

Какви други въпроси да задам?

- Какъв пренатален тест се препоръчва за моето бебе?
- Съществува ли пренатално лечение?
- Колко често ще имам нужда от ултразвукови прегледи?
- Къде трябва да родя?
- Къде моето бебе ще получи най-добрите следродилни грижи?
- Мога ли предварително да се срещна с медицинския екип, който ще се грижи за бебето ми след раждането?

Последна редакция октомври 2024 г.